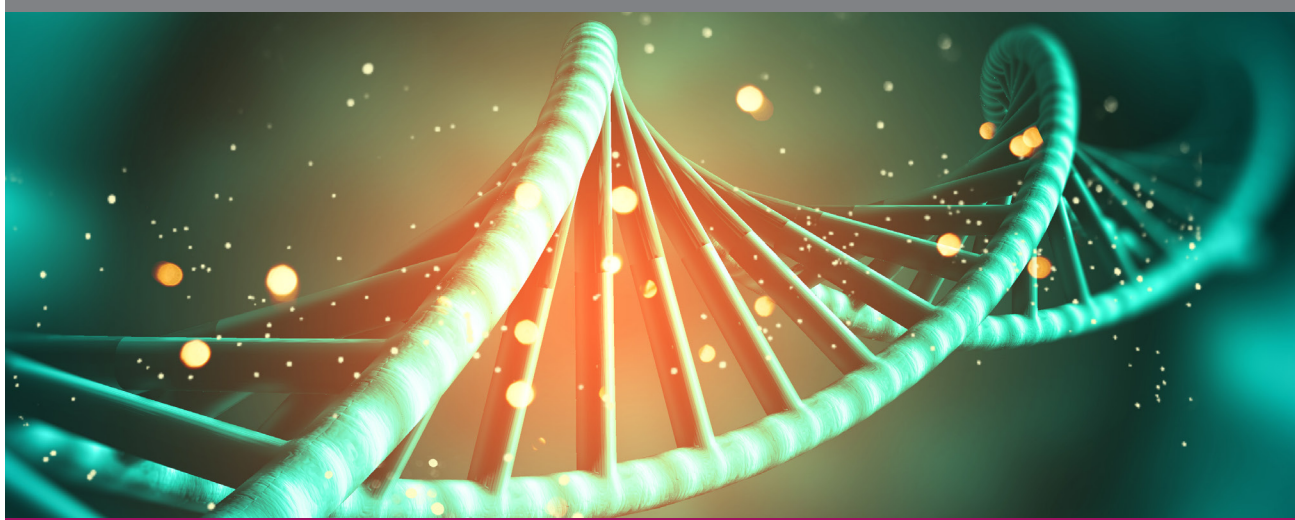


**Anna Trakovická  
a kolektív**

# **Genetika**



**Nitra 2022**

**Názov:** Genetika

**Autori:** prof. Ing. Anna TRAKOVICKÁ, CSc.  
doc. Ing. Martina MILUCHOVÁ, PhD.  
Ing. Alica NAVRÁTILOVÁ, PhD.  
Ing. Michal GÁBOR, PhD.  
prof. Ing. Radovan KASARDA, PhD.  
doc. Ing. Nina MORAVČÍKOVÁ, PhD.  
Ing. Jozef BUJKO, PhD.

**Pracovisko  
autorov:** Slovenská poľnohospodárska univerzita v Nitre  
Fakulta agrobiológie a potravinových zdrojov  
Ústav výživy a genomiky

**Recenzenti:** prof. Ing. Jozef BULLA, DrSc.  
Slovenská poľnohospodárska univerzita v Nitre  
  
doc. RNDr. Ján RAFAY, CSc.  
Univerzita sv. Cyrila a Metoda v Trnave

Schválila rektorka Slovenskej poľnohospodárskej univerzity v Nitre dňa 25. 11. 2022  
ako vysokoškolskú učebnicu pre študentov SPU v Nitre.

© Anna Trakovická • Martina Miluchová • Alica Navrátilová • Michal Gábor • Radovan Kasarda  
Nina Moravčíková • Jozef Bujko

**ISBN 978-80-552-2550-0**



# Obsah

---

<b>1. Genetika ako vedná disciplína .....</b>	<b>11</b>
1.1 Stručný prehľad histórie genetiky .....	13
1.2 Rozdelenie genetiky .....	16
1.3 Modelové genetické objekty .....	16
1.4 Metódy genetického výskumu .....	17
1.5 Genetická terminológia a základné pojmy .....	19
<b>2. Genetická informácia a dedičnosť .....</b>	<b>23</b>
2.1 Nukleové kyseliny .....	25
2.1.1 Kyselina deoxyribonukleová – DNA .....	28
2.1.1.1 Primárna štruktúra DNA .....	30
2.1.1.2 Sekundárna štruktúra DNA .....	30
2.1.1.3 Terciárna štruktúra DNA .....	31
2.1.2 Kyselina ribonukleová – RNA .....	32
2.1.2.1 Mediátorová ribonukleová kyselina – mRNA .....	33
2.1.2.2 Transferová ribonukleová kyselina – tRNA .....	33
2.1.2.3 Ribozómová ribonukleová kyselina – rRNA .....	35
2.2 Prenos a realizácia genetickej informácie .....	35
2.2.1 Replikácia DNA .....	36
2.2.1.1 DNA polymerázy .....	37
2.2.1.2 Replikácia prokaryotického chromozómu .....	37
2.2.1.3 Replikácia plazmidovej DNA .....	38
2.2.1.4 Replikácia chromozómovej DNA eukaryotov .....	39
2.2.2 Transkripcia a úpravy RNA .....	41
2.2.2.1 Transkripčná jednotka .....	42
2.2.2.2 Transkripcia v prokaryotickej bunke .....	45
2.2.2.3 Transkripcia v eukaryotickej bunke .....	46
2.2.2.4 Transkripcia mitochondriálnej a chloroplastovej DNA .....	48
2.2.2.5 Posttranskripčné úpravy .....	48
2.2.3 Translácia a genetický kód .....	51
2.2.3.1 Genetický kód a jeho vlastnosti .....	52
2.2.3.2 Stupne translácie .....	54
2.2.3.3 Translácia v prokaryotickej bunke .....	55
2.2.3.4 Translácia v eukaryotickej bunke .....	58
2.2.3.5 Translácia v mitochondriách a v chloroplastoch .....	58
2.2.3.6 Kotranslačné a posttranslačné úpravy .....	59
2.3 Regulácia génovej expresie .....	59
2.3.1 Regulácia na úrovni genómu .....	60
2.3.2 Regulácia na úrovni transkripcie .....	61
2.3.3 Operónový model regulácie génovej expresie prokaryotov .....	61
2.3.3.1 Represory a ich úloha v regulácii génovej expresie .....	62
2.3.3.2 Negatívna regulácia operónu .....	62
2.3.3.3 Pozitívna regulácia operónu .....	63

2.3.3.4	Ďalšie mechanizmy regulácia transkripcie pri prokaryotoch .....	64
2.3.4	Regulácia gébovej expresie eukaryotov .....	64
2.3.4.1	Regulácia transkripcie transkripčnými faktormi.....	65
2.3.4.2	Enhancery a silencery .....	66
2.3.4.3	Kontrola spracovania mRNA .....	67
2.3.4.4	Regulácia transkripcie steroidnými hormónmi.....	68
2.3.4.5	Ďalšie mechanizmy regulácie transkripcie pri eukaryotoch .....	69
<b>3.</b>	<b>Cytologické základy dedičnosti .....</b>	<b>71</b>
3.1	Genetický systém prokaryotických a eukaryotických organizmov .....	73
3.1.1	Organizácia genetického systému bunky – genóm .....	73
3.1.1.1	Prokaryotický genóm.....	74
3.1.1.2	Eukaryotický genóm .....	75
3.1.2	Organizácia chromatinu.....	75
3.1.3	Chromozómy a karyotyp.....	76
3.1.3.1	Mitotický chromozóm .....	76
3.1.3.2	Karyotyp .....	79
3.1.4	Bunkové organely významné z hľadiska dedičnosti .....	82
3.2	Reprodukcia buniek.....	84
3.2.1	Amitóza – priame delenie bunky.....	85
3.2.2	Mitóza – nepriame delenie bunky.....	86
3.2.3	Meióza – redukčné delenie.....	87
<b>4.</b>	<b>Základné princípy dedičnosti .....</b>	<b>91</b>
4.1	Mendelistická koncepcia dedičnosti .....	94
4.1.1	Mendelove pravidlá dedičnosti .....	95
4.2	Princíp segregácie a kombinácie vlôh – hybridizmus.....	98
4.2.1	Monohybridné kríženie s úplnou dominanciou.....	99
4.2.2	Monohybridné kríženie s neúplnou dominanciou .....	100
4.2.3	Spätne kríženie .....	100
4.2.3.1	Testovacie kríženie .....	101
4.2.4	Dihybridné kríženie .....	101
4.2.4.1	Dihybridné kríženie pri úplnej dominancii.....	103
4.2.4.2	Dihybridné kríženie pri neúplnej dominancii .....	104
4.2.5	Polyhybridné kríženie.....	106
4.2.6	Rozšírenie predpokladov mendelistickej genetiky.....	108
<b>5.</b>	<b>Génové interakcie .....</b>	<b>111</b>
5.1	Génové interakcie kvalitatívnych znakov.....	113
5.2	Typy génových interakcií .....	114
5.2.1	Génové interakcie bez zmeny mendelisticých štiepných pomerov .....	114
5.2.1.1	Reciproká interakcia (kryptoméria).....	114
5.2.2	Génové interakcie so zmenou mendelisticých štiepných pomerov .....	116
5.2.2.1	Epistáza a hypostáza .....	116
5.2.2.2	Inhibícia .....	118
5.2.2.3	Kompenzácia .....	119
5.2.2.4	Komplementarita.....	120
5.2.2.5	Duplicitné faktory (diméria).....	121
5.2.3	Pleiotropný účinok génov.....	125

<b>6. Génová väzba .....</b>	<b>127</b>
6.1 Morganove pravidlá génovej väzby .....	130
6.1.1 Väzbová skupina .....	130
6.1.2 Rekombinácia génov – crossing-over .....	130
6.1.2.1 Meiotický základ rekombinácií .....	131
6.2 Dedičnosť v podmienkach génovej väzby .....	133
6.2.1 Fázy génovej väzby .....	133
6.2.1.1 Odlišenie väzby génov a voľnej kombinovateľnosti .....	133
6.2.1.2 Úplná génová väzba .....	134
6.2.1.3 Neúplná génová väzba .....	135
6.3 Sila génovej väzby .....	135
6.3.1 Hodnotenie sily génovej väzby .....	136
6.3.1.1 Viacnásobný crossing-over .....	139
6.4 Konštrukcia genetických máp .....	140
<b>7. Pohlavie a dedičnosť .....</b>	<b>145</b>
7.1 Pohlavné rozmnožovanie živočíchov z genetického hľadiska .....	148
7.1.1 Vývoj pohlavných buniek – gametogenéza .....	148
7.1.1.1 Spermiogenéza .....	148
7.1.1.2 Oogenéza .....	149
7.2 Chromozómové určenie pohlavia .....	151
7.2.1 Základné typy chromozómového určenia pohlavia .....	152
7.2.2 Odvoденé (modifikované) typy chromozómového určenia pohlavia .....	153
7.3 Genotypová determinácia pohlavia .....	153
7.3.1 Vznik intersexov .....	157
7.4 Pomer pohlavia v potomstve (sex ratio) .....	157
7.5 Pohlavný chromatin a určovanie pohlavia .....	158
7.5.1 X-chromatin .....	158
7.5.2 Y-chromatin .....	160
7.6 Dedičnosť znakov viazaných na pohlavie .....	160
7.6.1 Charakteristika heterochromozómov .....	160
7.7 Dedičnosť znakov úplne viazaných na pohlavie .....	163
7.7.1 Dedičnosť križom .....	163
7.7.2 Dedičnosť priama .....	165
7.8 Dedičnosť znakov neúplne viazaných na pohlavie .....	165
7.9 Dedičnosť znakov pohlavím ovládaných a pohlavím ovplyvnených .....	165
<b>8. Mutácie a mutagenéza .....</b>	<b>167</b>
8.1 Základná klasifikácia mutácií .....	169
8.2 Génové mutácie .....	173
8.2.1 Funkčná analýza génových mutácií .....	175
8.2.1.1 Mutácie vo vzťahu k zmyslu genetického kódu .....	176
8.2.1.2 Mutácie s posunom čítacieho rámca genetického kódu (frameshift) .....	176
8.2.1.3 Mutácie podľa smeru účinku .....	177
8.2.1.4 Reverzia mutácií a supresorové mutácie .....	178
8.2.2 Chromozómové aberácie .....	179
8.2.2.1 Delécia a deficiencia časti chromozómu .....	180
8.2.2.2 Inverzia .....	182

8.2.2.3	Translokácia .....	184
8.2.2.4	Duplikácia.....	186
8.2.2.5	Spojené chromozómy a izochromozómy.....	186
8.2.3	Genómové mutácie.....	188
8.2.3.1	Euploidia .....	188
8.2.3.2	Aneuploidia .....	189
8.2.3.3	Cytogenetická podstata genómových mutácií.....	189
8.3	Mutagény .....	195
8.3.1	Fyzikálne mutagény .....	196
8.3.1.1	Ultrafialové žiarenie.....	196
8.3.1.2	Ionizujúce žiarenie .....	197
8.3.2	Chemické mutagény.....	200
8.3.2.1	Mutácie indukované analógmi báz.....	200
8.3.2.2	Mutácie indukované zmenou v štruktúre báz .....	201
8.3.2.3	Mutácie indukované zmenou v štruktúre reťazcov nukleových kyselín.....	203
8.4	Opravy poškodení DNA.....	205
8.4.1	Reparačné mechanizmy priamo odstraňujúce poškodenie DNA .....	207
8.4.1.1	Fotoreaktivácia .....	207
8.4.1.2	Oprava spórových fotoproduktov .....	208
8.4.1.3	Oprava alkylovaných báz a alkylfosfortriesterov .....	208
8.4.1.4	Ligácia zlomov DNA .....	209
8.4.2	Reparačné systémy opravujúce poškodenia DNA vo viacerých krokoch.....	210
8.4.2.1	Excízna oprava a jej dráhy .....	210
8.4.2.2	Oprava chybného párovania báz riadená metyláciou .....	214
8.4.2.3	Oprava chybného párovania – Proofreading.....	215
8.4.2.4	Posun jednoreťazcového zlomu .....	216
8.4.3	Tolerantné opravy .....	216
8.4.3.1	Rekombinačná oprava .....	216
8.4.3.2	SOS oprava .....	220
8.4.3.3	Syntéza DNA cez poškodenie – translézna syntéza .....	221
8.4.4	Mutácie opravných procesov DNA .....	222
<b>9.</b>	<b>Genetika populácií.....</b>	<b>223</b>
9.1	Genofond .....	225
9.2	Genetická štruktúra populácie.....	226
9.2.1	Genetická rovnováha populácie .....	228
9.2.2	Testovanie genetickej rovnováhy populácie .....	229
9.2.3	Použitie Hardy-Weinbergovho princípu.....	230
9.2.3.1	Viacalelové systémy.....	230
9.2.3.2	Gény lokalizované v pohlavných chromozómoch .....	232
9.2.3.3	Polyhybridná populácia .....	234
9.2.3.4	Frekvencia gamét pri väzbe génov a väzbová rovnováha.....	234
9.2.3.5	Reprodukcia a asymetria pohlaví v populácii .....	236
9.2.3.6	Nerovný počet samčích a samičích jedincov v populácii.....	236
9.2.3.7	Inbríding.....	237
9.3	Zmeny genetickej štruktúry populácií.....	239
9.3.1	Migrácia .....	239
9.3.1.1	Imigrácia.....	240

9.3.1.2	Emigrácia.....	240
9.3.2	Mutácie.....	241
9.3.2.1	Nevratné mutácie – jednosmerné.....	242
9.3.2.2	Vratné mutácie – obojsmerné.....	243
9.3.3	Selekcia.....	244
9.4	Genetická záťaž populácie.....	247
9.5	Rovnováha medzi mutáciou a selekciou.....	248
9.6	Polymorfizmus a génové frekvencie.....	249
9.7	Zmeny genetickej štruktúry v malých populáciách.....	250
9.7.1	Náhodný genetický posun (drift).....	250
9.7.2	Uniformita vo vnútri malých populácií.....	252
9.8	Testovanie genetických hypotéz v genetike populácií.....	252
9.8.1	Testovanie štiepných pomerov pri voľnej kombinovateľnosti vlôh.....	254
9.8.2	Testovanie génových interakcií.....	255
9.8.3	Testovanie typu dedičnosti.....	256
9.8.4	Testovanie väzby génov.....	257
<b>10.</b>	<b>Kvantitatívna genetika.....</b>	<b>259</b>
10.1	Koncept kvantitatívnej genetiky.....	262
10.2	Realizačné faktory kvantitatívnych znakov.....	263
10.3	Fenotypová premenlivosť.....	264
10.3.1	Genotypová variancia.....	264
10.3.2	Variancia vplyvov prostredia.....	266
10.3.3	Interakcia genotypu a prostredia.....	267
10.4	Genetické parametre.....	268
10.4.1	Metódy odhadu primárnych genetických parametrov.....	269
10.5	Dedivosť a koeficient dedivosti.....	270
10.5.1	Faktory ovplyvňujúce hodnotu koeficientu dedivosti.....	272
10.5.2	Metódy výpočtu koeficientu dedivosti.....	273
10.5.2.1	Dedivosť na základe podobnosti rodičov a potomkov.....	273
10.5.2.2	Dedivosť na základe rozkladu fenotypovej variancie (premenlivosti).....	274
10.5.2.3	Stanovenie $h^2$ neparametrickými metódami.....	278
10.5.2.4	Stanovenie $h^2$ zo selekčných experimentov.....	279
10.5.2.5	Význam a využitie koeficientov dedivosti.....	280
10.6	Opakovateľnosť a koeficient opakovateľnosti.....	280
10.6.1	Metódy výpočtu koeficientu opakovateľnosti.....	281
10.7	Genotypové korelácie.....	282
10.7.1	Celková fenotypová korelácia.....	283
10.7.2	Vznik genetických a prostredových korelácií.....	283
<b>11.</b>	<b>Imunogenetika.....</b>	<b>287</b>
11.1	Základná charakteristika imunitného systému.....	289
11.1.1	Hlavné funkcie imunitného systému.....	290
11.2	Typy imunity.....	290
11.2.1	Vrodená a získaná imunita.....	291
11.2.2	Bunková a humorálna imunita.....	292
11.2.3	Primárna a sekundárna imunitná odpoveď.....	293
11.3	Imunoglobulíny.....	293

11.3.1	Štruktúra imunoglobulínov .....	293
11.3.1.1	Antigénne rozdiely medzi imunoglobulínmi .....	295
11.3.1.2	Fragmenty imunoglobulínov .....	295
11.3.2	Vlastnosti imunoglobulínových tried a podtried .....	296
11.3.3	Rôznorodosť imunoglobulínov .....	298
11.3.3.1	Génové rekombinácie .....	298
11.3.3.2	Syntéza a zostavenie imunoglobulínových molekúl .....	300
11.3.3.3	Mechanizmy zabezpečujúce rôznorodosť imunoglobulínov .....	300
11.4	Antigény a ich rozpoznávanie .....	301
11.4.1	Epitopy .....	302
11.4.2	Rozpoznávanie a väzba antigénov protilátkami .....	302
11.5	Molekuly hlavného histokompatibilného systému .....	303
11.5.1	Genetická determinácia molekúl MHC .....	304
11.5.2	Štruktúra molekúl MHC .....	304
11.5.2.1	Štruktúra molekúl MHC I triedy .....	305
11.5.2.2	Štruktúra molekúl MHC II triedy .....	305
11.5.3	Biologický a medicínsky význam MHC komplexu .....	306
11.6	Systém krvných skupín .....	306
11.6.1	Charakteristika krvno-skupinového systému .....	307
11.6.2	Detekcia erytrocytárnych antigénov .....	307
11.6.3	Krvno-skupinový systém človeka .....	308
11.6.3.1	Krvno-skupinový systém ABO .....	308
11.6.3.2	Krvno-skupinový systém Rh .....	309
11.6.4	Krvno-skupinové systémy domácich zvierat .....	310
11.6.4.1	Využitie krvných skupín vo veterinárskej praxi .....	312
<b>12.</b>	<b>Genetický polymorfizmus .....</b>	<b>315</b>
12.1	Polymorfizmus DNA .....	318
12.1.1	Molekulárno-genetické metódy detekcie polymorfizmu DNA .....	319
12.2	Polymorfizmus bielkovín .....	328
12.2.1	Biochemická variabilita bielkovín .....	328
12.2.2	Molekulárna variabilita bielkovín .....	329
12.2.2.1	Typy a príčiny molekulárnej variability bielkovín .....	330
12.2.2.2	Výskum bielkovín a metódy detekcie ich polymorfizmu .....	331
12.2.3	Genetický polymorfizmus bielkovín .....	332
12.2.3.1	Typy polymorfizmov bielkovín .....	333
12.2.3.2	Dedičnosť polymorfnych znakov .....	333
12.3	Genetický polymorfizmus v populáciách ako základ biodiverzity .....	334
12.3.1	Heterozygotnosť populácií .....	336
12.3.2	Genetická vzdialenosť (Genetic Distances) .....	337
12.4	Vplyv polymorfizmu na kvantitatívne vlastnosti .....	338
12.4.1	Genetické markery .....	339
12.4.1.1	Stanovenie genetických markerov .....	340
12.4.1.2	Využitie markerových génov .....	340
12.4.1.3	Selekcia s podporou markerov a jej prínos .....	340
<b>13.</b>	<b>Slovník základných pojmov genetiky .....</b>	<b>343</b>
<b>14.</b>	<b>Literatúra .....</b>	<b>429</b>

## Úvod

---

Genetika je mladý vedný odbor, ktorý vznikol až na začiatku 20. storočia. Napriek tomu dnes zaujíma popredné miesto v celej biológii, pretože informácie, ktoré poskytuje, tvoria základ pre pochopenie všetkých biologických princípov. To je tiež dôvod, pre ktorý je genetika súčasťou učebných plánov každej univerzity a vysokej školy s biologickým zameraním. Vysvetľuje otázky týkajúce sa prenosu znakov a vlastností z rodičov na potomkov a podstatu ich premenlivosti. Ako samostatná veda o dedičnosti a premenlivosti sa vyčlenila zo všeobecnej biológie na základe nahromadenia poznatkov cytológie, botaniky, zoológie a chémie. Ďalšie prehĺbenie poznania o materiálnych nositeľoch dedičnosti si vyžadovalo úzku spoluprácu s biochémiou, biofyzikou, štúdiom premenlivosti živých organizmov nebolo možné bez poznatkov matematickej štatistiky a teórie pravdepodobnosti.

Obsahová šírka a skutočnosť, že genetika skúma dedičnosť a premenlivosť živých organizmov na všetkých úrovniach od molekulovej a bunkovej až po celé populácie vírusov a mikroorganizmov, rastlín, živočíchov a človeka, má za následok, že nevyhnutne súvisí s rozvojom mnohých ďalších prírodných vied. Súčasná genetika je úzko spojená s metódami molekulárnej biológie, imunológie, virológie, mikrobiológie, a v širokej miere využíva aj poznatky a princípy bioinformatiky.

V posledných rokoch prechádza genetika ako veda radikálnym vývojom. Pomocou ohromného množstva nových technológií môže byť genetická informácia analyzovaná od najmenších podrobností až po definovanie funkcií jednotlivých génov. Medzi najvýznamnejšie objavy v genetike za ostatné roky možno považovať aj cieľavedomé zmeny v genóme organizmov genetickými manipuláciami, ktoré umožnia získať také genotypy, ktoré evolučný vývoj vytvoril nedokázal. Keď sa v parafráze hovorí, že súčasné obdobie je charakterizované „biologickou a technologickou revolúciou“, je to chápané predovšetkým ako „revolúcia“ v oblasti genetiky.

Poznatky genetiky sú využívané predovšetkým pri výrobe potravín a liečiv, ale napomáhajú zachovávať čistotu životného prostredia a čo je najdôležitejšie, umožňujú ochraňovať genofond rastlín a zvierat a zdravie človeka. Bez aplikácie vedeckých poznatkov o dedičnosti a premenlivosti živých organizmov by nebolo možné produkovať bezpečné potravinové zdroje rastlinného a živočíšneho pôvodu v požadovanom množstve a kvalite. Z uvedeného je zrejmé, že poznatky genetiky sú nevyhnutné pre rozvoj poľnohospodárstva, potravinárstva, ochrany životného prostredia a medicíny, teda v kľúčových odvetviach pre udržateľný rozvoj spoločnosti.

Cieľom vydania tejto učebnice je poskytnúť študentom aktuálny, zrozumiteľný a vyvážený súbor poznatkov z genetiky. Text sa skladá z 12 kapitol a dopĺňa ho slovensko-anglický slovník najdôležitejších pojmov používaných v genetike. V prvej kapitole sa zameriavame na vývojové stupne genetiky ako vedy a modelové genetické objekty genetického výskumu. V kapitole 2 sa študenti oboznámia so základmi organizácie genetického informačného systému na molekulovej úrovni, mechanizmami prenosu genetickej informácie a regulácie realizácie dedičných znakov a vlastností. Kapitola 3 je venovaná problematike organizácie genetickej informácie v bunke a základom cytogetetiky. Kapitoly 4 až 7 obsahujú problematiku všeobecných zákonitostí dedičnosti a základné postupy genetickej analýzy. Problematika mutácií a opráv poškodení



genetickej informácie je spracovaná v kapitole 8. Zákonitosti genetiky populácií a kvantitatívnej genetiky sú spracované v kapitolách 9 a 10. Zložitejšie kapitoly 11 a 12 sú venované imunogenetike a genetickému polymorfizmu s poukázaním na možnosti využitia ich poznatkov v populačnej genetike a šľachtení.

Predložená učebnica je určená predovšetkým študentom poľnohospodárskych a prírodovedeckých fakúlt a odborníkom, ktorí sa venujú výskumnej práci v oblasti genetiky.

**kolektív autorov**

# Genetika

## **Autori:**

prof. Ing. Anna TRAKOVICKÁ, CSc.

doc. Ing. Martina MILUCHOVÁ, PhD.

Ing. Alica NAVRÁTILOVÁ, PhD.

Ing. Michal GÁBOR, PhD.

prof. Ing. Radovan KASARDA, PhD.

doc. Ing. Nina MORAVČÍKOVÁ, PhD.

Ing. Jozef BUJKO, PhD.

**Vydanie:** druhé nezmenené

**Rok vydania:** 2022

**Náklad:** 500 ks

**Počet strán:** 431

**Vydavateľ:** Slovenská poľnohospodárska univerzita v Nitre

**Redakčná úprava:** Ing. Ľubica Ďudáková

**Grafická úprava, návrh obálky:** Martin Lopušný

**AH-VH:** 31,62-32,18

**ISBN 978-80-552-2550-0**